

ASPECTELE MOLECULAR-GENETICE ALE SCLEROZEI MULTIPLE

Daria Zalesskaia, Anaswara Kuzhipurayidathil
Vijayakumar

Conducător științific: Ludmila Sidorenko

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae
Testemițanu”

MOLECULAR-GENETIC ASPECTS OF MULTIPLE SCLEROSIS

Daria Zalesskaia, Anaswara Kuzhipurayidathil
Vijayakumar

Scientific adviser: Ludmila Sidorenko.

Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae
Testemițanu* University

Introducere. Scleroza multiplă este o boală cronică autoimună a sistemului nervos central (SNC) cu etiologie necunoscută. În ultimii 10 ani, prevalența sclerozei multiple a crescut cu 5-10%, adică aproximativ 50 de pacienți la 100000 de locuitori, dintre care majoritatea sunt pacienți tineri de 20-40 de ani. **Scopul lucrării.** A identifica aspectele molecular-genetice, care duc la apariția sclerozei multiple. **Material si Metode.** Studiul se bazează pe surse bibliografice analizate folosind PubMed, Google Scholar, Oxford Academic și Medline, publicate în perioada 2021-2024. **Rezultate.** În urma cercetărilor, s-a dezvăluit că patogeniza sclerozei multiple se bazează pe celulele T CD4+ activate, care declanșează procese imunitare prin activarea celulelor B, celulelor CD8+, granulocitelor, monocitelor și mastocitelor. Fosfoproteina receptorului transmembranar CD40, exprimat de limfocitele B, macrofage, celule dendritice și alte celule, participă în răspunsul imun ale cărui modificări sunt asociate cu dezvoltarea patologiilor autoimune. Celulele prezentatoare de antigen reactivează celulele T CD4+ după infiltrarea în SNC și produc citokine și chemokine care exacerba inflamația, ducând la fagocitoza mielinei prin activarea microgliei și astrocitelor. Au fost descoperite variațiile genetice: TNF α (gena factorului de necroză tumorală alfa cu localizare cromozomială 6p21) și gena CD40 (localizare cromozomială 20q12-q13.2). În patogeniza acestei boli participă și gena DRB1 complexului major de histocompatibilitate - sistemul HLA (HLA-DRB1). **Concluzii.** Astfel, patogeniza acestei boli se bazează pe mecanisme moleculare asociate cu fosfoproteinele, care duc la un proces inflamator precum și pe variațiile genetice, spre exemplu: gena TNF α , gena DRB1 și gena CD40. **Cuvinte-cheie:** scleroza multiplă, mecanisme moleculare, gena CD40, gena DRB1.

Background. Multiple sclerosis is a chronic autoimmune disease of the central nervous system (CNS) of unknown etiology. In the last 10 years, the prevalence of multiple sclerosis has increased by 5-10%, that is, about 50 patients per 100000 inhabitants, most of whom are young patients aged 20-40. **Objective of the study.** To identify the molecular-genetic aspects that lead to the appearance of multiple sclerosis. **Material and methods.** The research is based on bibliographic sources that were analyzed using PubMed, Google Scholar, Oxford Academic and Medline, published within the period of 2021-2024. **Results.** The pathophysiology of multiple sclerosis has been found to be dependent on activated CD4+ T cells. These cells stimulate B cells, CD8+ cells, granulocytes, monocytes and mast cells, among other immunological processes. The CD40 transmembrane receptor phosphoprotein, expressed by B lymphocytes, macrophages, dendritic cells and other cells, participates in the immune response whose changes are associated with the development of autoimmune pathologies. Antigen-presenting cells reactivate CD4+ T cells after infiltration into the CNS and produce cytokines and chemokines that exacerbate inflammation, leading to myelin phagocytosis by activating microglia and astrocytes. Genetic variations were discovered: TNF α (tumor necrosis factor alpha gene with chromosomal location 6p21) and CD40 gene (chromosomal location 20q12-q13.2). The DRB1 gene of the major histocompatibility complex - the HLA system (HLA-DRB1) also participates in the pathogenesis of this disease. **Conclusion.** Thus, the pathogenesis of this disease is based on molecular mechanisms associated with phosphoproteins, which lead to an inflammatory process as well as on different genetic variations, for example: TNF α gene, DRB1 gene and CD40 gene. **Keywords:** multiple sclerosis; molecular mechanisms; CD40 gene; DRB1 gene.